別紙

令和４年度先天性代謝異常等検査仕様書

１　検査方法等

(1) 検査対象疾病及び検査方法

別表のとおりとする。

(2) 再提出及び精密検査について

測定の結果、再提出及び精密検査に該当する検体の取扱いについては、必要に応じてコンサルタント医に連絡し、その指示に従う。

(3) 検査不能検体の取扱い

検査不能検体は次のとおりとし、検査不能検体は、原則として検査しない。

なお、検査不能検体は、検査機関から医療機関等に再採血を依頼する。

ア　採血量の不足の検体

イ　採血不備の検体

(4) 検体数

先天性代謝異常等検査、先天性副腎過形成症検査、先天性甲状腺機能低下症検査

各年間見込件数　7,517 件

２ 検査の実施

(1) ろ紙等の配付

採血ろ紙及び検体送付用封筒は､あらかじめ予定分を検査機関から産科医療機関(助産所を含む｡以下「医療機関等」という。）に配付する。

(2) 検査及び結果の通知等

ア 検査機関は、医療機関等から送付された検体について速やかに検査を行うものとする。

イ 検査機関は、検査の結果を当該医療機関等に通知するものとし、異常あるいは異常の疑いのある場合は、必要に応じてコンサルタント医に連絡し、判定を依頼するものとする。

ウ 検査機関は、検体が送付されてきたときは、台帳に記録し、この検査の実施状況を把握し、毎月の実施数､結果及び要精密検査と判定した児を翌月 15 日までに県子ども子育て支援室課に報告する。

エ 検査機関は、検査後の検体を１年間保管しておくものとする。

３　その他

(1)　本事業の実施にあたっては､責任ある体制を確保し､対象者のプライバシーには十分留意することとする。

(2)　医療機関等における採血料、検体郵送料は、この検査を希望する保護者の負担とする。

別表

検査対象疾患		検査方法
アミノ酸代謝異常症	フェニルケトン尿症	タンデムマス法
	メープルシロップ尿症	
	ホモシスチン尿症	
	シトルリン血症１型	
	アルギノコハク酸尿症	
	シトリン欠損症	
有機酸代謝異常症	メチルマロン酸血症	
	プロピオン酸血症	
	βケトチオラーゼ欠損症	
	イソ吉草酸血症	
	メチルクロトニルグリシン尿症	
	ヒドロキシメチルグルタル酸（HMG）血症	
	複合カルボキシラーゼ欠損症	
	グルタル酸血症１型	
脂肪酸代謝異常症	MCAD 欠損症	
	VLCAD 欠損症	
	TFP/LCHAD 欠損症	
	CPT1 欠損症	
	CPT2 欠損症	
	CACT 欠損症	
	全身性カルニチン欠乏症	
	グルタル酸血症２型	
先天性副腎過形成症		エンザイムイムノアッセイ法又はタンデムマス法
先天性甲状腺機能低下症		エンザイムイムノアッセイ法
ガラクトース血症		ボイトラー法又はガラクトース脱水素酵素・マイクロプレート酵素法